

Einsendeschein Molekulargenetische Analyse

Ersetzt nicht die Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG

Patientendaten (ggf. Aufkleber):	Bitte senden an:
Name _____ Vorname _____ Geburtsdatum _____ Straße _____ PLZ/Ort _____	MVZ DRK-Blutspendedienst Ulm Ärztl. Leiter Dr. P. Schauwecker Molekulare Diagnostik Helmholtzstraße 10 89081 Ulm Tel. 0731/150-599 Fax: 0731/150-645 Email: molekulare-diagnostik@blutspende.de <small>Zertifiziert nach DIN EN ISO 9001 und akkreditiert nach DIN EN ISO 15189</small>

Kostenträger (Angabe obligat):

GKV-Patient/in, ambulant ▶ bitte ausgefüllten Ü-Schein (Nr. 10) beilegen
 EBM § 116 b
 Selbstzahler, ambulant (GOÄ-Rechnung an Patient)
 Ausland E112

Untersuchungsmaterial (ggf. Herkunftsort, Vorbehandlung)

2 – 20 ml EDTA/ACD-Blut/Knochenmark o. Zellpopulationen für alle Analysen bzw. 2 – 10 µg DNA aus Probandengewebe für DNA-Analysen. Detaillierte Hinweise zu Proben, zur Entnahme, Lagerung, Transport, etc. finden Sie in unserem Laborverzeichnis <http://www.blutspende.de/transfusionsmedizin/formulare/pdf/laborleistungenulm-1.pdf>

Proben, die nicht eindeutig beschriftet sind bzw. dem Patienten nicht eindeutig zugeordnet werden können, werden verworfen und erneut angefordert!

Probenentnahme durch:

Art:	Menge:	Entnahmedatum:	ggf. Uhrzeit:
------	--------	----------------	---------------

Weitere Angaben zum Patienten / zur Patientin:

Indexpatient (Pflichtangabe): ja nein
 männlich weiblich konsanguine Abstammung
 Zwillinge: monochorial monoamniotisch
 Ethnische Herkunft (soweit genetisch relevant): _____

Diagnose / Anamnese:

(Verdachts-)Diagnose: _____

Klinische Symptomatik / (Familien-)Anamnese (ggf. auf der Rückseite): _____

Immunphänotypisierung / Ergebnisse / Befunde von Voruntersuchungen (ggf. bitte in Kopie beilegen): _____

Molekulargenetische Voruntersuchungen (ggf. bitte in Kopie beilegen): _____

HSCTx: ja, Datum: _____ nein

Bei bekanntem Indexpatienten:

- Mutation: _____
- Erkrankung: _____
- Genetischer Verwandtschaftsgrad des Indexfalles zum Patienten/Probanden: _____

Wahrscheinlichkeit einer Anlageträgerschaft des Patienten/Probanden: _____

Angeforderte Analyse: Gene s. Rückseite. Ggf. spezielle Genregionen, z. B. Exon 2, spezielle Punktmutation

Diagnostische Prädiktive Untersuchung
 Differentialanalytik Heterozygote Analytik

Erkrankung:	Spezifikation:	Gen / Locus / Region:
<input type="checkbox"/> Immundefekte		
<input type="checkbox"/> Erythrozytosen		
<input type="checkbox"/> Anämien/Andere erythrozytäre Erkrankungen		
<input type="checkbox"/> STR- bzw. Chimärismus-Analyse		
<input type="checkbox"/>		

Zusatzinformationen

Die Aufklärung/Einwilligung des o. g. Patienten/gesetzl. Vertreters zur Blut-/Gewebe-Entnahme und zur molekulargenetischen Untersuchung liegt mir vor bzw. liegt in Kopie bei.

Name des anfordernden Arztes _____ Datum _____
 (obligat, bitte Druckschrift)

Straße _____
 PLZ/Ort _____

Stempel und Unterschrift der gemäß GenDG verantwortlichen ärztlichen Person

Spezifikation der Analytik

(ggf. auf Vorderseite Genregionen spezifizieren)

Immundefekte (angelehnt IUIS-Nomenklatur)	
*Nicht in Akkreditierungsurkunde aufgeführt	
Kombinierte T- und B-Zelldefekte	
T ⁺ B ⁺ NK ⁻ SCID:	<i>IL2RG, JAK3</i>
T ⁺ B ⁺ NK ⁺ SCID:	<i>IL7RA, CD3D, CD3E, CD3G, CD3Z, CORO1A</i>
T ⁺ B ⁻ NK ⁺ SCID:	<i>RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), LIG4, XLF</i>
Retikuläre Dysgenese:	<i>AK2</i>
Omenn Syndrom:	<i>RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), IL7RA, RMRP, ADA, LIG4, IL2RG</i>
Purinstoffwechsel Defekt:	<i>ADA, NP (PNP), CECR1 (ADA2)</i>
MHC Klasse I Defekt:	<i>TAP1, TAP2, TAPBP*</i>
MHC Klasse II Defekt:	<i>RFXANK, MHC2TA, RFX5, RFXAP</i>
Kalziumkanal Defekt:	<i>ORAI1, STIM1</i>
Andere:	<i>CD3G, ZAP-70, FOXP1, STAT5B, CD8, MAGT1, IKKBK, CARD11</i>
Antikörper-Defekte	
Ohne B-Zellen:	<i>BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, CD79B, BLNK</i>
Normal/niedrige Anzahl B-Zellen:	<i>ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B (TACI), TNFRSF13C (BAFF-R)</i>
Hyper IgM:	<i>CD40LG, CD40, AICDA, UNG</i>
Definierte Immundefektsyndrome	
Wiskott-Aldrich-Syndrom:	<i>WAS, WIPF1</i>
DNA-Reparatur Defekt:	<i>MRE11, NBS1*, DNMT3B, siehe auch T- und B-Zelldefekte</i>
CHH:	<i>Zelldefekte</i>
Netherton Syndrom:	<i>RMRP</i>
Hyper IgE:	<i>SPINK5</i>
Mukokutane Candidiasis:	<i>STAT3, TYK2, DOCK8, PGM3</i>
VODI:	<i>STAT1, CARD9, CLEC7A (DECTIN 1)</i>
	<i>SP110</i>
Immundysregulatorische Defekte	
Chediak-Higashi Syndrom:	<i>LYST</i>
Griscelli Syndrom:	<i>RAB27A, MYO5A</i>
Hermansky-Pudlak Syndrom:	<i>AP3B1</i>
Hämophagozytose Syndrom:	<i>PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2 (MUNC18-2)</i>
Lymphoproliferative Syndrom:	<i>SH2D1A, BIRC4 (XIAP), ITK</i>
ALPS	<i>TNFRSF6 (CD95/FAS), TNFSF6 (CD95L/FASL), CASP10, CASP8*, NRAS*, KRAS*</i>
Andere:	<i>AIRE, FOXP3, IL2RA (CD25), IL10RA, IL10RB, TREX1</i>
APDS-(like disease):	<i>STAT1, STAT3, PIK3CD, CTLA4, PIK3R1, LRBA</i>
Angeborene Phagozytäre Defekte	
CGD:	<i>CYBB, CYBA, NCF1, NCF2, NCF4*, CYBC1*</i>
γ-Interferon/IL12-Achse:	<i>IL12RB1, IL12B, IFNGR1, IFNGR2, STAT1</i>
LAD:	<i>ITGB2</i>
Shwachman-Diamond Syndrom:	<i>SBDS</i>
Defekte der angeborenen Immunität	
EDA-ID:	<i>IKBK (NEMO), IKBA</i>
WHIM:	<i>CXCR4</i>
Epidermodysplasia verruciformis:	<i>TMC6 (EVER1), TMC8 (EVER2)</i>
HSE:	<i>UNC93B1, TLR3</i>
Kongenitale Neutropenie:	<i>ELANE (ELA2), HAX1, G6PC3, GFI1</i>
Andere:	<i>IRAK4, MYD88, TLR4</i>
Erythrozytosen	
Angeborene Erythrozytose:	<i>EPOR, JAK2, PHD1, PHD2, VHL, EPAS1</i>
Polyzythämia Vera:	<i>JAK2</i>
Anämien / Andere erythrozytäre Erkrankungen	
Dyserythropoietische Anämie:	<i>CDAN1, SEC23B, KIF23</i>
Aplastische Anämie / Dyskeratosis congenia	<i>DKC1, TERC3, TERT, TINF2, NOLA2, NOLA3</i>
DBA:	<i>RPS19, RPS24</i>
Andere:	<i>DHFR*, PIGA, CD59</i>
Weitere Gendefekte	
Gray Platelet Syndrom	<i>NBEAL2</i>
Fiebersyndrome	<i>MEFV*, TNFRSF1A</i>
MonoMAC	<i>GATA2</i>
Papillon-Lefevre-Syndrom	<i>CTSC</i>
Weitere Gene auf Anfrage verfügbar, wir bitten um Rücksprache*	
STR- bzw. Chimärismus-Analysen	
Prätransplantation	
Posttransplantation	
Reversion	
Ergänzungen: Anamnese/Befunde	